

**Tytuł:** Fenyloketonuria – podstawowe informacje dla pediatrów i lekarzy rodzinnych / Phenylketonuria – basic informations for pediatricians and general practitioners

**Słowa kluczowe:** LECZENIE DIETETYCZNE MATCZYNA FENYLOKETONURIA  
NIEPEŁNOSPRAWNOŚĆ INTELEKTUALNA WRODZONE BŁĘDNY METABOLIZMU

**Keywords:** DIETARY TREATMENT INTELLECTUAL DISABILITY MATERNAL  
PHENYLKETONURIA INBORN ERRORS OF METABOLISM

**Autorzy:**

Mirosław Bik-Multanowski - Zakład Genetyki Medycznej Katedry Pediatrii Collegium Medicum  
Uniwersytetu Jagiellońskiego

Bożena Didycz - Zakład Genetyki Medycznej Katedry Pediatrii Collegium Medicum Uniwersytetu  
Jagiellońskiego

**Streszczenie:**

Diagnostyka i leczenie fenyloketonurii (ang. phenylketonuria, PKU) oparte są w Polsce na systemie badań przesiewowych noworodków i szybkim (do 10. dnia życia) wdrożeniu leczniczej diety niskofenyloalaninowej. Konsekwentne stosowanie diety opartej na naturalnej żywności niskobiałkowej i uzupełniającej podaży białka z preparatów aminokwasowych umożliwia prawidłowy rozwój dziecka. Maksymalne dopuszczalne stężenie fenyloalaniny we krwi wynosi 6 mg/dl (0,36 mmol/l) u dzieci do 12. roku życia i kobiet w ciąży oraz do 10 mg/dl (0,6 mmol/l) powyżej 12. r.ż. Kontrola stężenia fenyloalaniny powinna być prowadzona co najmniej raz w tygodniu w okresie niemowlęcym, raz na 2 tygodnie pomiędzy 1. a 12. r.ż. i raz w miesiącu powyżej 12. r.ż. Dużym problemem jest brak konsekwencji w stosowaniu leczenia żywieniowego, zwłaszcza w grupie nastolatków i pacjentów dorosłych, co wiąże się z ryzykiem obniżenia zdolności kognitywnych, wystąpienia zaburzeń neurologicznych i psychiatrycznych. Jedynie rygorystyczna kontrola hiperfenylalaninemii u ciężarnych pacjentek pozwala zapobiec nieodwracalnemu uszkodzeniu mózgu u ich dzieci.

**Abstract:**

Diagnosis and treatment of phenylketonuria in Poland is based on the newborn screening system and on early (up to the 10th day of life) initiation of the therapeutic low-phenylalanine diet. Continuous dietary treatment including natural low-protein food and amino acid supplements allows normal development of an affected child. Blood phenylalanine concentrations should not exceed 6 mg/dl (0.36 mmol/l) in children up to 12 years of age and in pregnant women, and 10 mg/dl (0.6 mmol/l) in patients aged 12 years and above. Blood phenylalanine concentration should be measured at least once a week in the first year of life, fortnightly in patients aged 1-12 years and once a month in older patients. Low treatment adherence is a serious problem, especially in teenagers and adults. It can result in cognitive decline and development of neurological and psychiatric sequelae. Only rigorous hyperphenylalaninemia control in pregnant patients allows preventing development of irreversible brain damage in their children.